



# **TRABALHO FINAL**

## **MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA**

---

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

### **Malformações no Recém-Nascido: Um Caso Clínico de Sequência Pierre Robin**

Joana Francisca Gomes Azevedo

---

**MAIO'2020**

# **TRABALHO FINAL**

## **MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA**

---

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

### **Malformações no Recém-Nascido: Um Caso Clínico de Sequência Pierre Robin**

Joana Francisca Gomes Azevedo

**Orientado por:**

Dr.º Tomás Mendes Carvalho

---

**MAIO'2020**

## Resumo

A Sequência de Pierre Robin (SPR) é um achado relativamente incomum, que se define como uma tríade clássica de *Micrognatia*, *Glossoptose* e *Obstrução da via aérea*, à qual está comumente associada a presença de Fenda Palatina. A SPR pode verificar-se isoladamente, sem outras alterações congénitas, ou então como parte de um síndrome, o que está associado a um pior prognóstico. Não se sabe ao certo o que predispõe ao aparecimento deste fenótipo e, após estudo genético, na SPR isolada não se verificam mutações específicas com correlação direta. O principal desafio está na abordagem imediata dos recém-nascidos com SPR, primeiro pela urgência de intervenção dado o colapso da via aérea durante a inspiração e o elevado risco de paragem respiratória, e ainda, por não haver um único algoritmo consensual entre a comunidade médica que possa ser orientador de terapêutica para todos os hospitais. A clínica não é linear e as principais manifestações são do foro respiratório, maioritariamente secundárias à glossoptose que proporciona a obstrução da via aérea e assim sinais e sintomas como estridor, tiragem e cianose. Pode verificar-se também distúrbios na alimentação, com sucção e deglutição ineficaz, e um elevado risco de aspiração. A intervenção passa por uma abordagem conservadora como primeira linha, e caso se revele insuficiente, deve optar-se por uma abordagem cirúrgica. Apresenta-se de seguida um Caso Clínico de *Sequência de Pierre Robin* não sindrómico, de um rapaz de 11 anos, sendo possível uma reflexão sobre a abordagem e evolução deste caso ao longo da infância.

### Palavras-chave:

Sequência de Pierre Robin, Micrognatia, Glossoptose, Obstrução Via Aérea, Fenda Palatina.

*O Trabalho Final exprime a opinião do autor e não da FML*

## **Abstract**

The Pierre Robin Sequence (SPR) is defined as a classical triad of congenital micrognathia, glossoptosis and airway obstruction. It also may be present a cleft palate in most cases. The SPR can be found either isolated without any other congenital changes or has part of a syndrome leading to a worse prognosis. It is not entirely clear what predisposes to this phenotype and after a genetic study there were not found specific mutation with direct correlation in isolated SPR. The immediate approach of new-borns with SPR is the main challenge, first and foremost because of the urgency of intervention due to airway collapse and the high risk of respiratory arrest, and then because there is not a consensual guideline with an algorithm to every hospital to follow. The main signs and symptoms are associated with respiratory disorders due to glossoptosis and airway obstruction, but it can also be present feeding difficulties with suction and swallowing disorders. The management might be in a conservative way or in a surgical way, it should be chosen to start with the conservative treatment, that in most cases is enough. When the conservative way does not solve the problem then it might be useful to evaluate for surgery. Here it is presented a case report of a 11-year-old boy, with non-syndromic Pierre Robin Sequence, it allows to see which was the management during the childhood.

### **Keywords:**

Pierre Robin Sequence, Micrognathia, Glossoptosis, Airway obstruction, Cleft Palate.

*The Final Work expresses the opinion of the author and not of the FML.*

## **Conteúdo**

<b>Resumo.....</b>	<b>- 3 -</b>
<b>Abstract .....</b>	<b>- 4 -</b>
<b>Introdução Teórica .....</b>	<b>- 6 -</b>
<b>Caso Clínico .....</b>	<b>- 11 -</b>
<b>Discussão.....</b>	<b>- 14 -</b>
<b>Agradecimentos .....</b>	<b>- 19 -</b>
<b>Bibliografia .....</b>	<b>- 20 -</b>
<b>Quadros e Figuras .....</b>	<b>- 23 -</b>
<b>Anexos.....</b>	<b>- 25 -</b>

## Introdução Teórica

A Sequência de Pierre Robin define-se como a tríade clássica de *micrognatia*, *glossoptose e obstrução da via aérea*. Na maioria dos casos pode ainda estar presente fenda palatina. O conjunto destas características foi descrito oficialmente por Pierre Robin em 1923, tendo sido mais tarde atribuído o nome do mesmo à Sequência característica.

É um achado relativamente raro, ocorrendo em cerca de 1 em 8000 a 1 em 14 000 nascimentos, podendo variar com raça e geografia. Pode manifestar-se isoladamente, sem alterações congénitas e sem mutações genéticas descritas, ou manifestar-se como parte de um síndrome em cerca de 38% a 44% dos casos, estando mais vezes documentado em associação ao Síndrome de Marshal e Síndrome de Stickler. A taxa de mortalidade de SPR pode variar entre 1.7% a 13% quando isolada, aumentando para 26% em contexto de síndrome.<sup>1</sup>

Não se sabe ao certo o que predispõe ao aparecimento da sequência, nem os mecanismos exatos da evolução da mesma, mas acredita-se que o ponto de partida é a micrognatia, e assim, uma mandíbula mais curta, obriga a um posicionamento errado e mais posterior da língua, levando à obstrução da via aérea. Este posicionamento irregular da língua é também um obstáculo físico ao correto encerramento do palato e, daí a íntima associação com a Fenda Palatina em forma de U.<sup>1,2</sup>

O diagnóstico pré-natal é difícil, tendo-se tentado preconizar meios complementares de diagnóstico que permitam a deteção de SPR, mas a sensibilidade e especificidade dos mesmos para o diagnóstico da sequência é reduzida. Os exames complementares mais utilizados são a Ecografia e a Ressonância Magnética Nuclear, e os parâmetros a ter em consideração são a *medição de um ângulo facial inferior* que permita definir a micrognatia, a *deteção da fenda palatina* e a *presença de polihidrâmnios*, que está associado a distúrbios na deglutição.<sup>3</sup> No entanto, dada a dificuldade de visualização dos mesmos e a elevada possibilidade destes achados estarem também presentes noutras patologias, não são métodos que possam excluir ou confirmar com certeza a Sequência de Pierre Robin, passando muitas vezes despercebido durante toda a gravidez, e, por isso, só detetável ao nascimento.

A evolução da sequência no período pós-natal, leva a distúrbios em vários sistemas orgânicos, desde distúrbios respiratórios a alimentares, e ainda a alterações fonéticas/linguísticas.

Relativamente ao sistema respiratório, a clínica é maioritariamente secundária à glossoptose, pelo consequente colapso da via aérea durante a inspiração. Desta forma, é importante estar alerta para sinais e sintomas de dificuldade respiratória nas crianças, tais como, cianose, estridor e utilização dos músculos respiratórios acessórios, podendo levar a frequentes momentos de apneia e hipoxia. Como consequência, podem coexistir outras patologias como Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS), Hipoventilação Obstrutiva e uma maior predisposição para infeções respiratórias ao longo da infância.

1,2,4

Para além do sistema respiratório, o mecanismo da alimentação está também alterado. Para que se verifique uma correta e eficaz alimentação, é necessária a coordenação entre os mecanismos de respiração, sucção e deglutição. No entanto, nestes doentes, existem demasiados fatores que impedem que esta correta relação se estabeleça, assim, para além do incorreto posicionamento da língua já mencionado anteriormente, há também disfunção a nível da função orofaríngea, um fraco reflexo de sucção e ainda o contributo da fenda palatina, que faz com que não exista a pressão negativa intraoral necessária à deglutição, agravando o cenário e levando à possibilidade de regurgitação oro-nasal. Em suma, dada toda a disfunção no momento da deglutição, a grande preocupação é o elevado risco de aspiração.

Assim, à avaliação, é expectável encontrar um menor desenvolvimento ponderal, pelo contributo misto quer da obstrução crónica da via aérea e esforço respiratório, quer pelas dificuldades nos mecanismos alimentares. <sup>5,6</sup>

Em vários estudos, verificou-se ainda que, crianças com SPR isolada, apresentavam alterações no discurso, estando estas intimamente correlacionadas quer com a glossoptose, quer com alterações no palato mole, como é a presença da fenda palatina. Não estão documentados distúrbios neuro-cognitivos congénitos diretamente associados ao fenótipo da Sequência, os que foram documentados, são uma consequência de situações de hipoxia. <sup>7</sup>

A abordagem de um recém-nascido com SPR é um desafio e implica o internamento numa Unidade de Cuidados Intensivos de Neonatologia (UCIN), com monitorização constante de saturações periféricas, dada a elevada probabilidade de rápida dessaturação. A decisão terapêutica exige uma colaboração multidisciplinar entre as várias áreas médicas, desde a Pediatria, à Pneumologia, Cirurgia Plástica, Estomatologia, Otorrinolaringologia, entre outras.

O tratamento deve escalar-se de menos invasivo para gradualmente mais invasivo, e por isso, é recomendada como primeira opção uma abordagem conservadora, e, em caso de ineficácia da mesma, escalar-se para avaliação para cirurgia.

As estratégias aconselháveis cobrem os principais sistemas onde há disfunção.<sup>1,3</sup> A nível do sistema respiratório, medidas simples como evitar o posicionamento em decúbito dorsal por este agravar a obstrução, preferindo o decúbito ventral ou lateral. Para otimização e eficácia terapêutica, pode ainda ser necessário o recurso a intubação nasotraqueal e utilização de *Continuous Positive Airway Pressure* (CPAP) nos primeiros meses de vida, podendo ser necessário manter o CPAP em regime de ambulatório.

De forma a evitar o risco de aspiração, é fortemente desaconselhada a amamentação e deve ser colocada uma sonda nasogástrica para garantir a nutrição do recém-nascido, podendo recorrer-se a suplementação nutricional, se se considerar pertinente.

Devem também realizar-se exames complementares de diagnóstico, com vista a excluir outras disfunções que possam coexistir e para estratificar a gravidade do caso. Os exames complementares mais indicados são a *Polissonografia* (PSG), que permite avaliar e estratificar a gravidade de obstrução da via aérea, através do Índice de Apneia-Hipopneia (AHI), e a *Nasolaringoscopia*, para excluir lesões síncronas da via aérea como laringomalácia, estenose subglótica ou atresia das coanas, que possam dificultar o sucesso das intervenções terapêuticas.

Mais recentemente, foi discutido o uso de acessórios de ortodontia, uma vez que correção dentária pode também melhorar o prognóstico das crianças com SPR.

Na maioria dos casos, o recurso a tratamento de forma conservadora leva a uma evolução favorável, em que a criança segue para ambulatório com estas recomendações, sendo devidamente acompanhada em consulta externa ao longo do seu crescimento.



Não sendo suficiente as medidas supracitadas, pode ser necessário recorrer às opções cirúrgicas. As técnicas documentadas na literatura são *Tong-Lip adhesion* (TLA), *Floor of Mouth Release* (FMR), *Mandibular Distraction Osteogenesis* (MDO) e *Traqueostomia*, estando esta última reservada para os casos de pior prognóstico ou casos que impliquem uma intervenção de emergência.<sup>4</sup>

As técnicas mais utilizadas atualmente, são a TLA e a MDO, sendo a última um método mais recente e que tem sido amplamente preferido à TLA por ter documentado um maior número de casos de sucesso, além de que pela TLA existe um elevado risco de deiscência das suturas que põe em risco o sucesso da cirurgia.

Numa breve sumarização das técnicas, *Tong-Lip Adhesion* é um método temporário, que consiste numa ancoragem da porção ventral anterior da língua ao lábio inferior e da porção posterior da língua à mandíbula, podendo ou não realizar-se ainda uma disseção do músculo genioglosso do pavimento bucal. A TLA assenta no pressuposto do crescimento da mandíbula à medida que a criança cresce, desta forma, o correto desenvolvimento da mandíbula, resolverá também a ptose lingual e levará a uma desobstrução da via aérea a longo prazo. Está indicado nos casos em que a obstrução se localiza somente ao nível da base da língua, não muito grave, e contraindicado quando não há boas perspectivas de crescimento mandibular, como é o caso de pacientes com SPR síndrômico ou quando ainda existem outras lesões síncronas a nível da via aérea. A principal complicação é a deiscência das suturas, que é relativamente frequente e motiva nova intervenção cirúrgica. Em estudos publicados, as taxas de sucesso da TLA variam entre 57.1% e 84%, no entanto a taxa de deiscência é bastante elevada, por volta dos 57%, comprometendo o sucesso do procedimento.<sup>8</sup>

Por outro lado, a *Mandibular Distraction Osteogenesis* consiste em levar a que a mandíbula avance lentamente após uma osteotomia inicial, com recurso a distrator mandibular que pode ser colocado externamente ou internamente, por isso esta técnica exige dois tempos cirúrgicos. O objetivo é que este progressivo avanço da mandíbula, alivie a obstrução supraglótica, por forçar a base da língua a avançar também. É uma técnica mais recente, mas que é praticada pela maior parte dos cirurgiões. Está indicada em casos mais graves de obstrução e é contraindicada quando não há suporte ósseo como ausência de côndilos mandibulares ou de processo coróideu. Alguns preditores de insucesso cirúrgico incluem um baixo peso ao nascer, SPR síndrômica, outras anomalias

da via aérea, presença de refluxo gastroesofágico, entre outras. Em vários estudos publicados, é referida uma taxa de sucesso que varia entre 50 a 100% e ainda que a MDO mostrou melhorias significativas na redução da obstrução da via aérea e na diminuição das dificuldades associadas à alimentação, com uma consequente variação de aumento ponderal, superior à TLA.<sup>8</sup> Em contrapartida, as principais complicações estão associadas à regressão do avanço mandibular, à infeção e à lesão de estruturas adjacentes, desde dentárias a nervosas, ou da Articulação Temporo-Mandibular.

Por fim, a traqueostomia pode ser uma opção, apesar de, em vários estudos se ter verificado que tem um maior custo associado quando comparado com MDO por estarem associadas também muitas mais complicações. É considerado como tratamento de última linha para a obstrução da via aérea quando todas as outras medidas não tiveram sucesso, pois não irá corrigir a micrognatia nem a glossoptose, mas apenas assegurar uma via aérea patente. A morbilidade e mortalidade são significativamente elevadas.

De uma forma geral, refletindo nas várias técnicas cirúrgicas e considerando que situações de diferente gravidade são submetidas a métodos diferentes também, carece ainda na literatura de estudos suficientemente completos, com avaliações extensivas pré e pós-operatórias, que retratem corretamente o grau de obstrução pré-cirúrgico e o grau de desobstrução pós-cirúrgico. Só com um grande número de estudos e estes sendo muito detalhados é que será possível inferir sem viés sobre qual a técnica com maior taxa de sucesso e que deve ser mais praticada.

Em suma, a maioria dos casos de SPR isolada, quando devidamente acompanhada e intervencionada evolui favoravelmente, não havendo limitações major no desenvolvimento da criança, o que lhe permite ter uma vida completamente normal. Os casos de pior prognóstico, estão associados a manifestações sindrómicas, situações de má progressão ponderal e aumento do esforço respiratório.<sup>9</sup> O grande desafio passa por determinar um consenso no tipo de intervenção a seguir entre os diversos hospitais, minimizando as diferenças nos passos intermédios. Existem, de momento, vários algoritmos de abordagem, propostos por diferentes entidades, que visam as diversas áreas fisiológicas de disfunção, de forma a poder avaliar melhor estes casos e garantir um correto diagnóstico e estratificação da gravidade, de modo a poder garantir também o tratamento que terá maior sucesso, para o doente em questão.

## Caso Clínico

NCN, sexo masculino com 11 anos de idade. Com antecedentes pessoais de Sequência de Pierre Robin. Nascimento na Maternidade Alfredo da Costa a 18 de junho de 2008 às 39 semanas. Parto eutócico. Peso ao nascer 3522g. Índice de Apgar ao 1º minuto 6/10 e ao 5º minuto 8/10. Intercorrências no período gestacional: Às 22 semanas, ecografia suspeita de micrognatia, repete ecografia 2 semanas depois onde é proposto hipótese diagnóstica de Sequência de Pierre Robin, tendo ficado em dúvida. Ameaça de parto pré-termo aos 6M, o que motivou ao internamento da mãe por 3 dias na Maternidade Alfredo da Costa. Numa ecografia durante esse internamento observou-se *refluxo vesico-ureteral*, bebé estava de costas não sendo possível avaliar corretamente, pelo que não foi valorizada hipótese de Pierre Robin. Por ter sido considerada gravidez de risco, a mãe permaneceu em repouso.

Ao nascimento, por obstrução da via aérea e período prolongado de apneia teve necessidade de reanimação, com intubação nasotraqueal e ventilação mecânica. Ao exame objetivo perinatal, constatou-se a presença de micrognatia, glossoptose e ausência de oclusão do palato mole.

Para vigilância, foi internado no serviço de Neonatologia na Maternidade Alfredo da Costa, mantendo a intubação nasotraqueal de forma a evitar a queda da língua e a oclusão da via aérea. Uma vez que não conseguia realizar o mecanismo de sucção, a amamentação foi desaconselhada e foi colocada Sonda Nasogástrica. Ao segundo dia de internamento, teve nova intercorrência, com deslocação de tubo nasotraqueal e consequente paragem respiratória. Este episódio condicionou alterações neurológicas em exames de imagem (que eventualmente deixaram de ser visíveis em avaliações posteriores).

Ao terceiro dia de internamento é transferido para os Cuidados Intensivos de Neonatologia do Hospital de Santa Maria, onde permaneceu em coma induzido cerca de 2 semanas com vista a estabelecer uma estratégia terapêutica. Nesta altura, foi decidida a manutenção da intubação nasotraqueal e nasogástrica temporária, por não conseguir ainda realizar sucção e pelo elevado o risco de aspiração associado. Durante este internamento, foi transferido para os serviços de Cuidados Intermédios e de seguida para o serviço de Pneumologia. Realizou diversos exames complementares de diagnóstico, nomeadamente

Polissonografia que permitiu o diagnóstico de Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS).

Por evolução favorável, tem alta para ambulatório a 3 de agosto (com cerca de 1M de idade), tendo sido a família devidamente ensinada para a gestão do bebé, mantendo a sonda nasogástrica e acrescentando como medida terapêutica CPAP noturno. Mantém seguimento médico, sendo o caso gerido por uma equipa multidisciplinar, compreendendo diversas áreas médicas para o correto acompanhamento e encaminhamento.

Aos 6 meses tem episódio de Bronquiolite. Nesta altura, por já ter iniciado diversificação alimentar, sem haver perdas de peso significativas, foi retirada a sonda nasogástrica e iniciada alimentação oral, que decorreu sem intercorrências.

Durante o primeiro ano de idade, teve várias infeções respiratórias, como otites serosas de repetição que levaram a sequelas de diminuição da audição.

À avaliação aos 14 meses, verificava-se ainda a presença de retrognatia, glossoptose e fenda palatina. Manteve acompanhamento hospitalar em ambulatório, tendo sido proposto para cirurgia de encerramento de fenda palatina.

Aos 18 meses, por boa evolução, fez desmame de CPAP, com sucesso.

A 18 de janeiro de 2010, aos 19 meses, com intervenção de Cirurgia Maxilo-Facial, realizou palatoplastia com sutura muscular do levantador do palato, não sendo possível precisar o método. A cirurgia e período pós-operatório decorreram sem intercorrências. Nesta altura, verificava-se um crescimento da mandíbula e da língua, com diminuição da obstrução da via aérea, sem necessidade de intervenção cirúrgica neste sentido.

O acompanhamento pediátrico no Boletim Infantil, até aos 24 meses, revela no peso ter estado entre os percentis 20 e 50 e a nível de comprimento ter estado consistentemente no percentil 20.

Aos 2A entrou para creche cuja adaptação decorreu normalmente. Após este tempo verificou-se que a fenda palatina ainda não estaria totalmente encerrada por haver ainda regurgitação oro-nasal de líquidos.

Quando começa a falar, inicia acompanhamento em Terapia da Fala, por dificuldades na dicção, na tentativa de auxílio de um melhor desenvolvimento da articulação verbal.

A 8 de junho de 2012, com 3A, realiza nova palatoplastia, por manter a fístula oro-nasal. Cirurgia e internamento pós-operatório sem intercorrências. Tem alta da consulta de Cirurgia Maxilo-Facial aos 4A, iniciando seguimento em consulta de ORL.

A 14 dezembro 2012 é reavaliado em Consulta de Pediatria com Teste de Articulação Verbal, onde se verifica “perturbação fonética e fonológica”.

Na avaliação pediátrica dos 2 aos 10A, mantém-se, consistentemente, no percentil 20 no que toca a estatura e peso.

À data da colheita, atualmente com 11 anos, encontra-se sem micrognatia perceptível, estando a glossoptose corrigida, no entanto, apesar de já não necessitar de CPAP noturno, a mãe refere ainda que, durante o sono, ainda houve muitas vezes o filho rressonar. Está no 6º ano escolar com bom aproveitamento letivo, sem défices cognitivos, estando, inclusive no *Quadro de Valor e Excelência*. Não tem limitações físicas, realiza atividades desportivas, 4 a 5x por semana, de Natação e Futebol. Mãe refere que fístula oro-nasal ainda não está totalmente corrigida, uma vez, que ocasionalmente ainda há regurgitação nasal de líquidos.

## Discussão

O caso clínico apresentado corresponde a Sequência de Pierre Robin isolada, detetada à nascença, por manifestar fenótipo de micrognatia e glossoptose, com consequente obstrução da via aérea pela queda da língua, em que, neste cenário, terá levado a paragem respiratória. Na restante observação, verificou-se ainda a presença de fenda palatina em forma de U.

À semelhança deste, estão descritos na literatura vários casos que expõem a necessidade da uniformização de critérios de diagnóstico e abordagem de SPR, para agir de uma forma atempada, evitando emergências, como o ocorrido no caso clínico em questão, garantido aos pacientes o melhor tratamento e prognóstico.

A maior preocupação é sempre a obstrução da via aérea dada as possíveis consequências dos períodos de hipoxia, no entanto, há sempre mais questões que não se devem descurar, nomeadamente a possibilidade de aspiração pela incorreta deglutição. Na tentativa de solucionar esta limitação, estão propostos por vários autores, diversos algoritmos de abordagem ao recém-nascido com Sequência de Pierre Robin.

Num comunicado publicado em 2016, *“Best Practices for the Diagnosis and Evaluation of Infants With Robin Sequence – a Clinical Consensus Report”*<sup>2</sup>, sendo o sumário de um consenso internacional em Utrecht, Holanda em 2014 no qual participaram cerca de 145 profissionais de 24 países diferentes e de várias áreas académicas, daí advieram um conjunto de boas práticas para a gestão da doença. Assim, reconhecem que dada a apresentação ser bastante variável, uma vez que pode surgir na forma isolada ou na forma sindrómica, o processo de diagnóstico pode também variar entre os vários recém-nascidos com SPR.

As conclusões deste consenso são as seguintes:

- No diagnóstico, a Micrognatia é dada como o insulto inicial da doença, mas a determinação cínica da mesma é subjetiva. À Micrognatia, juntam-se a Glossoptose e Obstrução da via aérea, e as três correspondem às características primárias que definem Sequência de Pierre Robin. A fenda palatina pode estar presente, mas é considerado um achado adicional;
- Foi estabelecido que a abordagem dos recém-nascidos com SPR se deve iniciar sempre com a avaliação e tratamento da obstrução da via aérea. Em

anexo na *figura 1*, está uma tabela que clarifica a abordagem de cada característica que define SPR;

- Os sinais da obstrução da via aérea podem ser intermitentes e manifestarem-se durante o sono e por isso são recomendados estudos do sono como a polissonografia;
- É comum existir dificuldades na deglutição, que podem ser exacerbadas pela presença de fenda palatina;
- As manifestações clínicas e a sua gravidade variam bastante. Muitas vezes estando o tratamento dependente de cada caso.

Variable	Micrognathia	Glossoptosis	Upper Airway Obstruction
Initial assessment	Physical examination	Physical examination	Physical examination
Descriptors	Mandibular hypoplasia, overjet or MMD, and Jaw Index	Tongue tip position, base of tongue position	Stertor or stridor, increased work of breathing (supine)
Additional assessments	2-Dimensional and 3-dimensional photographs	Intraoral photographs, endoscopy	Gas exchange, sleep study
Descriptors	Facial angles	Intraoral crowding, level of airway narrowing	Desaturations and carbon dioxide retention, elevated apnea indexes (obstructive, mixed, and central), and growth velocity

Abbreviation:  
MMD, maxillomandibular discrepancy.  
<sup>a</sup> The Jaw Index is shown in the Figure. Images of glossoptosis are shown in eFigure 1 in the Supplement, and images of upper airway obstruction are shown in eFigure 2 in the Supplement.

**Figura 1.** “Assessment of Diagnostic Features in Infants with Robin Sequence” in *Consensus Recommendation for Management of Infants With Robin Sequence, 2016*

No International Pediatric ORL Group (IPOG) Robin Sequence consensus Recommendations IPOG<sup>10</sup>, em 2019 P. Fayoux, et al., foi também definido um algoritmo, que inclui uma avaliação detalhada dos distúrbios da deglutição, para além dos distúrbios respiratórios. Assim, preconizam uma avaliação inicial, em que para além do exame objetivo detalhado, é necessário a monitorização constante de saturações periféricas de O<sub>2</sub>, recorrer à laringoscopia flexível, de forma a permitir visualizar outras malformações da via aérea que possam existir e ainda encontrar possíveis sinais endoscópios sugestivos de problemas na deglutição. Outros exames complementares de diagnóstico podem também ser utilizados em situações particulares, como é o caso de Broncoscopia rígida e flexível quando se suspeita de outras lesões não visíveis na laringoscopia, *Drug Induced Sleep Endoscopic* (DISE) quando a obstrução da via aérea não está ainda explicada, TC-CE em caso de malformações cranioencefálicas associadas, e ainda uma Avaliação Funcional Endoscópica da deglutição (FEES) ou Videofluoroscopia em situações de distúrbios de deglutição não explicados e ou em casos de aspiração.

No que concerne ao tratamento, mais uma vez é defendido que a criança com SPR deve ser sempre abordada num contexto multidisciplinar.

Portanto, nas primeiras horas e primeiros dias de vida, deve privilegiar-se tratamento na forma conservadora, monitorizando sempre o doente e aplicando técnicas de posicionamento, colocando o recém-nascido em decúbito ventral. Além destas medidas, pode haver necessidade adicional de tubo nasotraqueal ou CPAP para alívio da sintomatologia respiratória. Após este período, deve sempre fazer-se uma nova avaliação da obstrução para perceber se houve sucesso com a terapêutica instituída. Na ausência de melhoria, deve proceder-se a medidas cada vez mais invasivas consoante a gravidade do caso em questão.

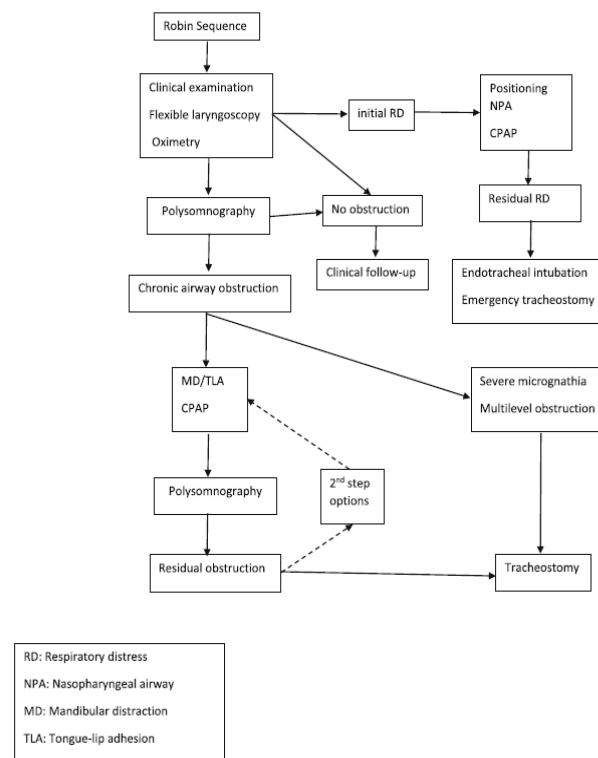
Em situações de obstrução crónica/persistente, deve considerar-se o uso prolongado de CPAP até um máximo de 24 horas, com reavaliação constante através de PSG. Se houver necessidade de CPAP por mais de 24 horas, deve optar-se por uma alternativa mais invasiva. Havendo então a necessidade de terapêutica cirúrgica, preconizam que, a TLA deve ser preferida quando existe glossoptose com micrognatia moderada e MDO para situações de micrognatia grave. A traqueostomia pode ser um recurso quando o procedimento de primeira linha se revela insuficiente ou como opção de primeira linha em casos mais complexos, como em situações de SPR associado a malformações da via aérea ou distúrbios da deglutição graves.

A Polissonografia é um elemento de avaliação importante, devendo ser realizada após cada procedimento terapêutico a que se sujeita o doente para se confirmar ou não a eficácia do mesmo.

A alta para ambulatório deve ser equacionada quando se verifica uma evolução positiva relativamente ao quadro respiratório e quando a capacidade de deglutição se revela eficaz. O algoritmo proposto pode ser visto na *figura 2*.

Nesta publicação, ainda contemplam o diagnóstico pré-natal, clarificando que os achados imagiológicos mais importantes são a presença de malformações, polihidrâmnios e avaliação da gravidade de micrognatia. Dados como o “*jaw index*”, glossoptose e deglutição in útero são também muito importantes, mas podem ser difíceis de avaliar nos métodos disponíveis. Como indicações finais, aconselham a que o parto seja feito num hospital diferenciado, que possa estar preparado adequadamente, permitindo uma ação rápida.





**Figura 2.** “Proposal Algorithm of management of airway obstruction in a patient with Robin Sequence”, in P. Fayoux, et al. 2019

Nas figuras 3, 4, 5, em anexo, apresentam-se algoritmos propostos noutros estudos.

De uma forma geral, o que é descrito em “*Robin Sequence: Mortality, Causes of Death, and Clinical Outcomes*”<sup>9</sup>, refletindo na morbilidade, é importante relembrar que esta se relaciona muito com as infeções respiratórias de repetição pela obstrução da via e com a possibilidade de aspiração durante a alimentação. Como comparação e extrapolando para o caso clínico apresentado, durante o primeiro ano de vida o doente teve várias infeções respiratórias, desde bronquiolites a otites serosas.

Não esquecer também que existe um elevado risco de morte súbita quando é instituído tratamento inadequado ou pela possibilidade de hipoxia. Os períodos recorrentes e prolongados de hipoxia aumentam também o risco de lesão cerebral permanente.

No caso apresentado neste trabalho, optou-se por uma abordagem conservadora usando recursos como o tubo nasotraqueal, sonda nasogástrica e CPAP apenas durante o

primeiro ano de vida, ficando as intervenções cirúrgicas restringidas à correção da fenda palatina. Apesar de inicialmente diagnosticado com SAOS, com o normal crescimento e desenvolvimento, também houve crescimento da mandíbula, não existindo, atualmente micrognatia perceptível. Verifica-se ainda que houve um deslocamento anterior da língua minimizando a glossoptose, e, por isso, deixando de se verificar SAOS. Durante o primeiro ano de vida, registaram-se dificuldades na alimentação, isto proporcionou uma menor evolução ponderal, o que se pode avaliar pelas imagens em anexo do respetivo boletim infantil, eventualmente, com o crescimento, esses distúrbios alimentares também foram corrigidos, havendo agora um bom desenvolvimento. Ainda teve necessidade de acompanhamento na terapia da fala por perturbação fonética e fonológica, problema que foi também corrigido com a terapia e com o normal crescimento. Atualmente, só mantém seguimento em ORL. Não tem nenhuma limitação no seu dia-a-dia, nem física, praticando diversas atividades extracurriculares, nem cognitiva, obtendo excelentes resultados escolares. A única sequela que se regista, mesmo após intervenção, é o incorreto encerramento da fenda palatina, uma vez que ainda se verifica regurgitação oro-nasal de alimentos.

Em suma, a SPR, se manifestada isoladamente, pode ter um bom prognóstico com sequelas mínimas na vida da criança. Existem atualmente várias opções terapêuticas e técnicas descritas na literatura, pelas quais os profissionais de saúde se podem orientar para gerir o caso que tem em mãos. Há, no entanto, um alerta para a falta de estudos suficientes e em larga escala que permitam uma correta análise relativamente ao sucesso e eficácia de cada opção terapêutica, é ainda deixada uma mensagem no sentido da importância de um diagnóstico mais precoce no período pré-natal de forma a ser possível preparar adequadamente o parto e antecipar possíveis complicações. Assim, o objetivo é sempre caminhar no sentido de poder tratar com mais confiança e segurança os casos de Sequência de Pierre Robin.

## **Agradecimentos**

Um agradecimento especial ao professor Óscar Dias pela grande dedicação ao ensino, por tentar sempre estimular o melhor dos seus discentes e pela grande disponibilidade e entrega aos projetos em que participa.

Ao Dr.º Tomás Carvalho pelo tempo dispensado à orientação deste trabalho, numa altura tão conturbada.

À Dr.ª Graça Oliveira pela grande disponibilidade assim que a contactei, ajudando na escolha do tema e no acesso a dados em arquivo.

Aos meus pais e irmão, pelo suporte.

Ao Afonso, por ouvir todas as minhas queixas e concordar sempre comigo.

À minha amiga Maria João, por através do seu exemplo, e sem saber, me ter dado a motivação para a materialização final deste trabalho.

## Bibliografia

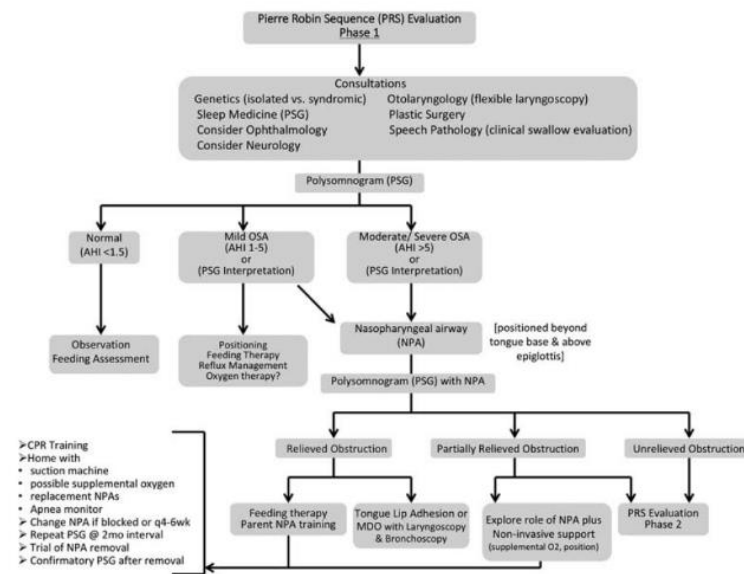
1. Hsieh ST, Woo AS. Pierre Robin Sequence. *Clin Plast Surg*. 2019;46(2):249–259. doi:10.1016/j.cps.2018.11.010
2. Breugem CC, Evans KN, Poets CF, et al. Best practices for the diagnosis and evaluation of infants with robin sequence a clinical consensus report. *JAMA Pediatr*. 2016;170(9):894–902. doi:10.1001/jamapediatrics.2016.0796
3. Insalaco LF, Scott AR. Peripartum Management of Neonatal Pierre Robin Sequence. *Clin Perinatol*. 2018;45(4):717–735. doi:10.1016/j.clp.2018.07.009
4. Hicks KE, Billings KR, Purnell CA, et al. Algorithm for Airway Management in Patients with Pierre Robin Sequence. *J Craniofac Surg*. 2018;29(5):1187–1192. doi:10.1097/SCS.0000000000004489
5. Paes EC, de Vries IAC, Penris WM, et al. Growth and prevalence of feeding difficulties in children with Robin sequence: a retrospective cohort study. *Clin Oral Investig*. 2017;21(6):2063–2076. doi:10.1007/s00784-016-1996-8
6. Dorise B, Trivedi A, Galea C, Walker K, Mehta B. Feeding practices and growth of infants with Pierre Robin Sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2019;118(December 2018):11–14. doi:10.1016/j.ijporl.2018.12.004
7. Morice A, Renault F, Soupre V, et al. Predictors of speech outcomes in children with Pierre Robin sequence. *J Cranio-Maxillofacial Surg*. 2018;46(3):479–484. doi:10.1016/j.jcms.2017.12.004
8. Khansa I, Hall C, Madhoun LL, et al. Airway and Feeding Outcomes of Mandibular Distraction, Tongue-Lip Adhesion, and Conservative Management in Pierre Robin Sequence: A Prospective Study. *Plast Reconstr Surg*. 2017;139(4):975e–983e. doi:10.1097/PRS.0000000000003167
9. Costa MA, Tu MM, Murage KP, Tholpady SS, Engle WA, Flores RL. Robin sequence: Mortality, causes of death, and clinical outcomes. *Plast Reconstr Surg*. 2014;134(4):738–745. doi:10.1097/PRS.0000000000000510
10. Fayoux P, Daniel SJ, Allen G, et al. International Pediatric ORL Group (IPOG) Robin Sequence consensus recommendations. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*.

2020;130(October 2019):109855. doi:10.1016/j.ijporl.2019.109855

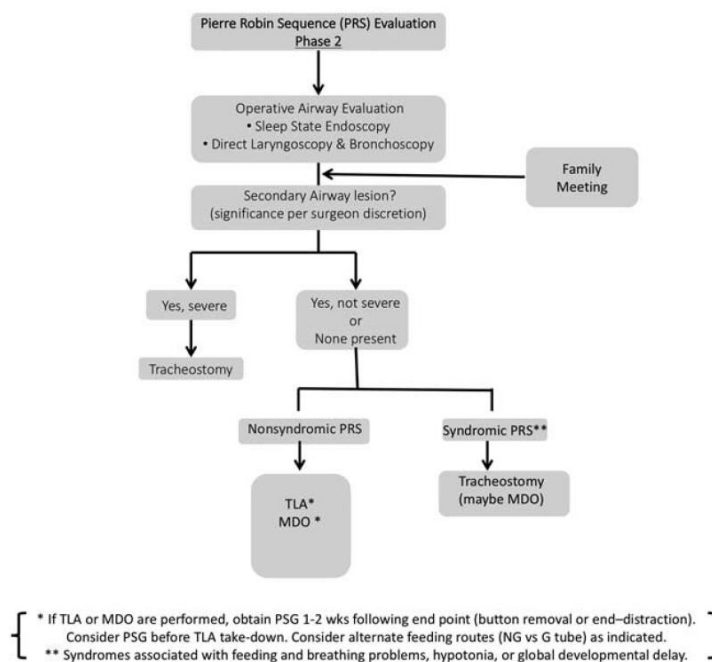
11. Meyers AB, Zei MG, Denny AD. Imaging neonates and children with Pierre Robin sequence before and after mandibular distraction osteogenesis: what the craniofacial surgeon wants to know. *Pediatr Radiol*. 2015;45(9):1392–1402. doi:10.1007/s00247-015-3323-y
12. Kurian C, Ehsan Z. Sleep and respiratory outcomes in neonates with Pierre Robin sequence: a concise review. *Sleep Breath*. 2019. doi:10.1007/s11325-019-01876-6
13. Gustafsson C, Vuola P, Leikola J, Heliövaara A. Pierre Robin Sequence: Incidence of Speech-Correcting Surgeries and Fistula Formation. *Cleft Palate-Craniofacial J*. 2020;57(3):344–351. doi:10.1177/1055665619874991
14. Gary CS, Marczewski S, Vitagliano PM, Sawh-martinez R, Wu R, Steinbacher DM. C LINICAL S TUDY A Quantitative Analysis of Weight Gain Following Mandibular Distraction Osteogenesis in Robin Sequence. 2018;00(00):1–7. doi:10.1097/SCS.0000000000004231
15. Karempelis P, Hagen M, Morrell N, Roby BB. Associated syndromes in patients with Pierre Robin Sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2020;131:109842. doi:10.1016/j.ijporl.2019.109842
16. Lind K, Aubry MC, Belarbi N, et al. Prenatal diagnosis of Pierre Robin Sequence: Accuracy and ability to predict phenotype and functional severity. *Prenat Diagn*. 2015;35(9):853–858. doi:10.1002/pd.4619
17. Dündar Y, Saylam G, Tatar EÇ, et al. Does AHI Value Enough for Evaluating the Obstructive Sleep Apnea Severity? *Indian J Otolaryngol Head Neck Surg*. 2014;67(1):16–20. doi:10.1007/s12070-014-0722-6
18. Kapur VK, Auckley DH, Chowdhuri S, et al. Clinical practice guideline OSA american academy. *J Clin Sleep Med*. 2017;13(3):479–504. doi:10.5664/jcsm.6506
19. Opdenakker Y, Swennen G, Pottel L, Abeloos J, Nagy K. Postoperative Respiratory Complications After Cleft Palate Closure in Patients With Pierre

- Robin Sequence: Operative Considerations. *J Craniofac Surg.* 2017;28(8):1950–1954. doi:10.1097/SCS.0000000000003995
20. Morice A, Soupre V, Mitanchez D, et al. Severity of retrognathia and glossoptosis does not predict respiratory and feeding disorders in Pierre Robin sequence. *Front Pediatr.* 2018;6(November):1–7. doi:10.3389/fped.2018.00351
21. Gustafsson C, Vuola P, Leikola J, Heliövaara A. Pierre Robin Sequence: Incidence of Speech-Correcting Surgeries and Fistula Formation. *Cleft Palate-Craniofacial J.* 2020;57(3):344–351. doi:10.1177/1055665619874991
22. Meyers AB, Zei MG, Denny AD. Imaging neonates and children with Pierre Robin sequence before and after mandibular distraction osteogenesis: what the craniofacial surgeon wants to know. *Pediatr Radiol.* 2015;45(9):1392–1402. doi:10.1007/s00247-015-3323-y
23. Sahoo NK, Issar Y, Thakral A. Mandibular Distraction Osteogenesis. *J Craniofac Surg.* 2019;30(8):e743–e746. doi:10.1097/SCS.0000000000005753
24. Buchenau W, Wenzel S, Bacher M, Möller-Hagedorn S, Arand J, Poets CF. Functional treatment of airway obstruction and feeding problems in infants with Robin sequence. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2017;102(2):F142–F146. doi:10.1136/archdischild-2016-311407
25. Gómez OJ, Barón OI, Peñarredonda ML. Pierre Robin Sequence: An Evidence-Based Treatment Proposal. *J Craniofac Surg.* 2018;29(2):332–338. doi:10.1097/SCS.0000000000004178
26. Müller-Hagedorn S, Buchenau W, Arand J, Bacher M, Poets CF. Treatment of infants with Syndromic Robin sequence with modified palatal plates: A minimally invasive treatment option. *Head Face Med.* 2017;13(1):1–9. doi:10.1186/s13005-017-0137-1
27. Dorise B, Trivedi A, Galea C, Walker K, Mehta B. Feeding practices and growth of infants with Pierre Robin Sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2019;118(December 2018):11–14. doi:10.1016/j.ijporl.2018.12.004

## Quadros e Figuras



**Figura 3.** "Phase 1 on the proposed airway management algorithm for Pierre Robin Sequence, from initial evaluation to decision for non-operative versus operative management." *in Hicks et al 2018*



**Figura 4.** "Phase 2 of the proposed airway management algorithm for Pierre Robin Sequence, describing evaluation and treatment selection in patients requiring operative management." *in Hicks et al 2018*



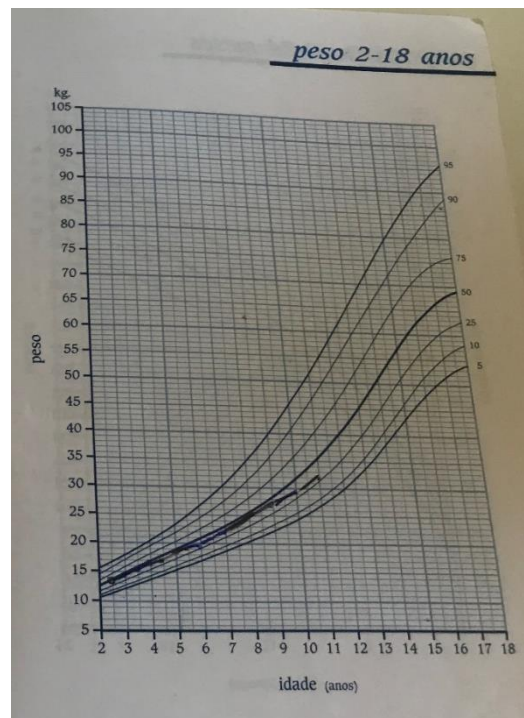
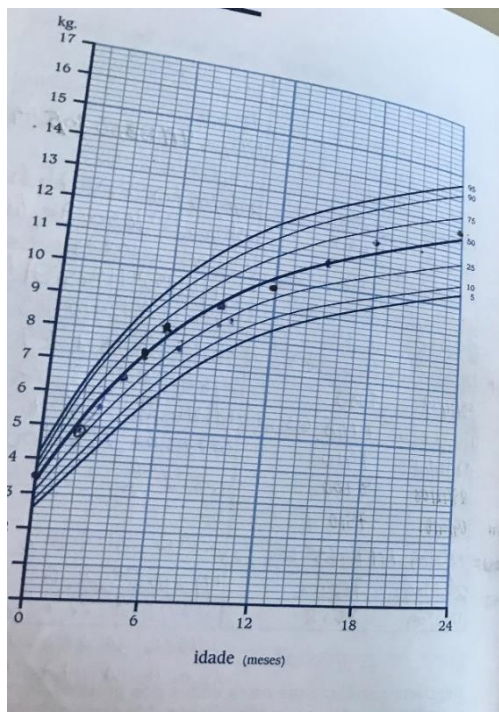
Figura 5. "... algorithm for managing newborns with PRS. CT, computed tomography; g-tube, surgical gastrostomy tube; mo, months; ng tube, nasogastric feeding tube; TMJ, temporomandibular joint. " in Insalaco & Scott 2018



## Anexos

### Evolução Percentil do Boletim Infantil

#### 1. Peso



#### 2. Comprimento

